



Результат исследования № _____ от _____

ФИО:

Дата рождения:

Пол:

Дата взятия биоматериала:

Дата регистрации:

Врач:

Биоматериал: кровь

Номер образца:

Отделение / карта / ЛПУ:

Страховая компания: N/A

№ полиса:

Исследование **Исследование полиморфизмов рецептора витамина D (нарушение метаболизма кальция)**

Фенотип **Нарушение восприимчивости к витамину D**

Результат:

Ген	Название гена	Вариант	Генотип	Биологическая функция	
CYP27B1	1α-гидроксилаза; Цитохром P450, семейство 27, подсемейство B, полипептид 1	g.57764205A>G; c.1137-29T>C	A/G	↓	Снижение активности фермента
VDR	Рецептор витамина D	TaqI Polymorphism; NC_000012.12: g.47844974A>G	T/C		Нормальное количество рецепторов витамина D
VDR	Рецептор витамина D	Cdx2 Polymorphism; c.-83-25988G>A	G/G		Нормальное количество рецепторов витамина D в кишечнике
VDR	Рецептор витамина D	FokI Polymorphism; NC_000012.12: g.47879112A>G	G/G	↓↓	Сниженная активность рецептора витамина D
VDR	Рецептор витамина D	BsmI Polymorphism; NC_000012.12: g.47846052C>T	C/T		Нормальное количество рецепторов витамина D



Заключение

CYP27B1(g.57764205A>G; 29T>C)	c.1137-	Ген CYP27B1 кодирует член суперсемейства ферментов цитохрома P450. Белки цитохрома P450 представляют собой монооксигеназы, которые катализируют многие реакции, участвующие в метаболизме лекарств и синтезе холестерина, стероидов и других липидов. Белок, кодируемый этим геном, локализуется на внутренней митохондриальной мембране, где он гидроксилирует 25-гидроксивитамин D3. Эта реакция синтезирует активную форму витамина D3 - кальцитриол, который связывается с рецептором витамина D и регулирует метаболизм кальция. Вариант NC_000012.12:g.57764205A>G гена CYP27B1 ассоциирован со снижением активности фермента и повышенной восприимчивостью к дефициту витамина D. Выявленный генотип A/G варианта NC_000012.12:g.57764205A>G гена CYP27B1 связан со снижением активности фермента CYP27B1.
VDR(TaqI NC_000012.12: g.47844974A>G)	Polymorphism;	Ген VDR кодирует рецептор витамина D. Рецептор принадлежит к семейству транс-активных регуляторных факторов транскрипции. Он опосредует действие витамина D, контролируя экспрессию генов, чувствительных к гормонам. Мишени этого ядерного гормонального рецептора участвуют в минеральном обмене и играют центральную роль в гомеостазе кальция. Кроме того, рецептор регулирует целый ряд других метаболических путей, например, задействованных в иммунном ответе и опухолеобразовании. Вариант NC_000012.12:g.47844974A>G гена VDR ассоциирован с изменением стабильности мРНК и уровня экспрессии. Генотип T/T может быть связан с пониженным риском развития болезни Паркинсона, множественного склероза и рака молочной железы в зависимости от уровня потребления кальция, а генотип C/C - с повышенным риском развития этих патологий. Выявленный генотип T/C варианта NC_000012.12:g.47844974A>G гена VDR не связан со снижением количества рецепторов витамина D.
VDR(Cdx2 25988G>A)	Polymorphism; c.-83-	Ген VDR кодирует рецептор витамина D. Рецептор принадлежит к семейству транс-активных регуляторных факторов транскрипции. Он опосредует действие витамина D, контролируя экспрессию генов, чувствительных к гормонам. Мишени этого ядерного гормонального рецептора участвуют в минеральном обмене и играют центральную роль в гомеостазе кальция. Кроме того, рецептор регулирует целый ряд других метаболических путей, например, задействованных в иммунном ответе, росте волос и опухолеобразовании. Полиморфизм Cdx2 в промоторной области гена VDR влияет на транскрипцию гена VDR в кишечнике. Поскольку кишечник является основным местом поглощения кальция в организме, полиморфизм Cdx2 влияет на регуляцию усвоения кальция при помощи витамина D. Выявленный генотип G/G варианта Cdx2 Polymorphism гена VDR не связан со снижением активности рецепторов витамина D.
VDR(FokI NC_000012.12: g.47879112A>G)	Polymorphism;	Ген VDR кодирует рецептор витамина D. Рецептор принадлежит к семейству транс-активных регуляторных факторов транскрипции. Он опосредует действие витамина D, контролируя экспрессию генов, чувствительных к гормонам. Мишени этого ядерного гормонального рецептора участвуют в минеральном обмене и играют центральную роль в гомеостазе кальция. Кроме того, рецептор регулирует целый ряд других метаболических путей, например, задействованных в иммунном ответе и опухолеобразовании. Вариант NC_000012.12:g.47879112A>G гена VDR ассоциирован с несинонимичной заменой в стартовом кодоне. Аллель G (f) связан с синтезом более длинной формы белка, а аллель A (F) - с формой, на 3 аминокислоты короче длинной. Короткая форма более эффективна в передаче сигнала. Аллель G (f) может быть связан с повышенным риском развития рака яичников и молочной железы. Выявленный генотип G/G варианта NC_000012.12:g.47879112A>G гена VDR связан со снижением активности рецепторов витамина D.



CHROMOLAB

Научно-лабораторный комплекс

VDR(BsmI
NC_000012.12: g.47846052C>T)

Polymorphism;

Ген VDR кодирует рецептор витамина D. Рецептор принадлежит к семейству транс-активных регуляторных факторов транскрипции. Он опосредует действие витамина D, контролируя экспрессию генов, чувствительных к гормонам. Мишени этого ядерного гормонального рецептора участвуют в минеральном обмене и играют центральную роль в гомеостазе кальция. Кроме того, рецептор регулирует целый ряд других метаболических путей, например, задействованных в иммунном ответе, росте волос и опухолеобразовании. Вариант NC_000012.12:g.47846052C>T гена VDR ассоциирован с изменением стабильности транскрипта гена и снижением количества рецепторов витамина D, пониженной минеральной плотностью костной ткани, повышенным риском остеопороза, меланомы, сколиоза и диабета 2 типа. Выявленный генотип C/T варианта NC_000012.12:g.47846052C>T гена VDR не связан со снижением количества рецепторов витамина D.

Ген	CYP27B1 1α-гидроксилаза; Цитохром P450, семейство 27, подсемейство B, полипептид 1
Функция гена	Этот ген кодирует член суперсемейства ферментов цитохрома P450. Белки цитохрома P450 представляют собой монооксигеназы, которые катализируют многие реакции, участвующие в метаболизме лекарств и синтезе холестерина, стероидов и других липидов. Белок, кодируемый этим геном, локализуется на внутренней митохондриальной мембране, где он гидроксилирует 25-гидроксивитамин D3 в положении 1α. В ходе этой реакции синтезируется 1α, 25-дигидроксивитамин D3, активная форма витамина D3, которая связывается с рецептором витамина D и регулирует метаболизм кальция. Таким образом, этот фермент регулирует уровень биологически активного витамина D и играет важную роль в гомеостазе кальция. Мутации в этом гене могут привести к витамин D-зависимому рахиту типа I.
Ген	VDR Рецептор витамина D
Функция гена	Ген VDR кодирует ядерный гормональный рецептор витамина D3, который также функционирует в качестве рецептора для вторичной желчной кислоты – литохолевой кислоты. Рецептор принадлежит к семейству транс-активных регуляторных факторов транскрипции - опосредует действие витамина D3, контролируя (через ассоциацию с WINAC-комплексом) экспрессию генов, чувствительных к гормонам. По своей последовательности имеет сходство с рецепторами стероидных и тиреоидных гормонов. Мишени этого ядерного гормонального рецептора участвуют, в минеральном обмене - играет центральную роль в гомеостазе кальция. Кроме того, рецептор регулирует целый ряд других метаболических путей, например, задействованные в иммунном ответе и раке. Мутации в гене VDR связаны со II типом витамин D-резистентного рахита. Однонуклеотидный полиморфизм в старт-кодоне приводит к смещению инициаторного кодона на три кодона от начала.

Дата:

Врач-генетик :

Подпись: